



UNIVERSIDAD NACIONAL AUTÓNOMA DE MÉXICO.

FACULTAD DE MEDICINA
DIVISIÓN DE ESTUDIOS DE POSGRADO E INVESTIGACIÓN
SECRETARIA DE SALUD
INSTITUTO NACIONAL DE PEDIATRÍA.

**“ELABORACIÓN DEL FORMATO DE REGISTRO CLÍNICO ELECTRÓNICO DEL INSTITUTO NACIONAL
DE PEDIATRÍA PARA INMUNODEFICIENCIAS PRIMARIAS.”**

TESIS
PARA OBTENER EL TÍTULO DE
ESPECIALISTA EN
ALERGIA E INMUNOLOGÍA CLÍNICA PEDIÁTRICA

PRESENTA:
DRA. ESMERALDA NANCY JIMÉNEZ POLVO

TUTOR:
DR. ARMANDO PARTIDA GAYTÁN

MÉXICO D. F. 2016



Universidad Nacional
Autónoma de México

Dirección General de Bibliotecas de la UNAM

Biblioteca Central



UNAM – Dirección General de Bibliotecas
Tesis Digitales
Restricciones de uso

DERECHOS RESERVADOS ©
PROHIBIDA SU REPRODUCCIÓN TOTAL O PARCIAL

Todo el material contenido en esta tesis esta protegido por la Ley Federal del Derecho de Autor (LFDA) de los Estados Unidos Mexicanos (México).

El uso de imágenes, fragmentos de videos, y demás material que sea objeto de protección de los derechos de autor, será exclusivamente para fines educativos e informativos y deberá citar la fuente donde la obtuvo mencionando el autor o autores. Cualquier uso distinto como el lucro, reproducción, edición o modificación, será perseguido y sancionado por el respectivo titular de los Derechos de Autor.

“ELABORACIÓN DEL FORMATO DE REGISTRO CLÍNICO ELECTRÓNICO DEL INSTITUTO NACIONAL DE PEDIATRÍA PARA INMUNODEFICIENCIAS PRIMARIAS.”

DRA. ROSAURA ROSAS VARGAS.

DIRECTORA DE ENSEÑANZA.

DR. MANUEL ENRIQUE FLORES LANDERO.

JEFE DEL DEPARTAMENTO DE PRE Y POSGRADO.

DR. JOSÉ GUADALUPE HUERTA LÓPEZ.

PROFESOR TITULAR DEL CURSO DE
ESPECIALIZACIÓN EN ALERGIA E INMUNOLOGÍA CLÍNICA PEDIÁTRICA.

DR. ARMANDO PARTIDA GAYTÁN.

TUTOR DE TESIS.

AGRADECIMIENTOS:

A Dios porque gracias a él tengo una vida que dentro de muchas otras cosas más me permiten disfrutar y lograr cada uno de mis sueños.

A mi mamá porque con su amor, educación y principios me mantuvo en la línea de la perseverancia; siempre a mi lado, en algunas ocasiones me levantó cuando me caí, otras festejó mis logros y en algunas se hizo evidente el regaño.

A mi papá porque gracias a la admiración que me inspira trato de aprender y ser mejor cada día, con humildad y sencillez que son sus mejores cualidades.

Mis abuelitos; ellos son el reflejo del amor y ternura, pero a la vez con tanta sabiduría han sabido orientarme durante todo mi trayecto.

A mis maestros que a lo largo de mi carrera me han inspirado a luchar por mis sueños: Dra. Sainos, Dra. Espinosa y Dr. Carrillo.

A los doctores de Instituto Nacional de Pediatría porque me permitieron aprender de ellos, porque al admirarlos inspiran en mí mil sentimientos que me hacen seguir en éste camino.

Al Dr. Armando Partida Gaytán porque gracias a él fue posible éste trabajo, por su dedicación y paciencia.

Al Dr. Huerta, Dr. Espinosa y Dr. Hernández por darme la oportunidad de formar parte de ésta gran institución donde me llevo mil conocimientos, experiencias y habilidades.

DEDICATORIA:

A Dios y mis papas por darme una vida llena de amor y capacidades para seguir aprendiendo.

CONTENIDO

1. ANTECEDENTES	7
2. PLANTEAMIENTO DEL PROBLEMA	17
3. JUSTIFICACIÓN	17
4. OBJETIVO	17
5. PREGUNTA	18
6. MATERIAL Y MÉTODOS	18
7. RESULTADOS	18
8. DISCUSIÓN	31
9. CONCLUSIONES	32
10. BIBLIOGRAFÍA	34

1.- ANTECEDENTES

El sistema inmunológico es una red compleja de células y órganos que cooperan y se especializan en la identificación de peligro, el tipo de éste y; finalmente, la erradicación de ello; por lo tanto su principal función es proteger a las personas contra infecciones; así como de otras amenazas como el cáncer o autoinmunidad. Se compone de células altamente especializadas, proteínas, tejidos y órganos; interrelacionando unos con otros. Cuando una parte del sistema inmunológico no se encuentra o no funciona correctamente, se presenta una enfermedad llamada "inmunodeficiencia"; la cual puede ser congénita (primaria) o adquirida (secundaria). Las segundas son causadas por factores ambientales, infecciones como VIH, quimioterapia, radiación y desnutrición por mencionar algunas; mientras que las primeras conocidas como Inmunodeficiencias Primarias (IDPs) son trastornos hereditarios, causadas por mutaciones de genes específicos; siendo un grupo heterogéneo de trastornos hereditarios con defectos en uno o más componentes del sistema inmune. Estas enfermedades tienen un amplio espectro de manifestaciones clínicas; lo cual resulta en diversos fenotipos; fenómeno que se puede explicar por innumerables factores; dentro de los cuales se encuentran: tipo de herencia, tipo de mutación, porcentaje de función de la proteína involucrada y edad de presentación; por mencionar algunos. Sin embargo, en la gran mayoría condiciona aumento de la susceptibilidad a las infecciones y predisposición a enfermedades autoinmunes y tumores malignos.

1,2,3,4,5,6,7,8.

El nacimiento del campo de inmunodeficiencias primarias se atribuye a Coronel Ogden Bruton en 1952, que informó de un paciente de sexo masculino con infecciones recurrentes y ausencia de inmunoglobulinas por electroforesis; dicho paciente tuvo excelente respuesta a la terapia sustitutiva de gammaglobulina.⁹, más tarde, se le nombró “Agammaglobulinemia ligada al cromosoma X” (XLA) o deficiencia de Btk (tirosin quinasa de Bruton). Sin embargo, varios pacientes con manifestaciones clínicas sugestivas de inmunodeficiencia ya habían sido informados antes de 1950: La ataxia-telangiectasia (A-T) en 1926¹⁰, la candidiasis mucocutánea crónica (CMC) en 1929¹¹, y el síndrome de Wiskott-Aldrich (WAS) en 1937¹², el primer paciente con deficiencia celular se informó en 1950¹³, la primera descripción de un defecto de fagocitosis fue en 1956 con la neutropenia congénita grave¹⁴, y el primer caso de la deficiencia de complemento (Deficiencia de C2) se hizo en 1966¹⁵.

Si bien se consideran “enfermedades raras”; en cuya definición se engloban a aquellas que aparecen con baja frecuencia (menos 1:2000 habitantes); podemos discutir que de acuerdo al estudio Boyle en el 2007²³ donde se reporta que la prevalencia real de las Inmunodeficiencias Primarias es de 1:1200 a 1:2500 personas; nos ayuda a concluir que en términos reales son más frecuentes de lo que realmente sabemos, diagnosticamos y registramos, por lo cual no pueden catalogarse dentro del grupo de enfermedades. Se han hecho avances y se han identificado más de 200 tipos diferentes de Inmunodeficiencias primarias hasta la fecha; lo cual no es suficiente y continuamente se describen nuevas mutaciones y enfermedades¹⁶; algunas de ellas son relativamente comunes, otras bastante

raras; pero todas merecen seriedad en el diagnóstico oportuno para un mejor pronóstico. Es cierto que el número de pacientes diagnosticados con IDPs está creciendo; las cifras demuestran resultados desalentadores; como podemos observar en base al último reporte del Instituto Nacional de Estadística y Geografía del 2010 donde el número total de población mexicana era de 112 337 000 ²⁰; de acuerdo a la prevalencia reportada por Boyle se estimaría que en México habría entre 44,934–93,614 personas con diagnóstico de alguna Inmunodeficiencia Primaria; siendo reportados tan sólo 992 personas en México en el último registro de junio del 2015 de la Sociedad Latinoamericana de Inmunodeficiencias, cifra desalentadora que se encuentra muy por debajo de lo esperado; lo cual resulta alarmante, ya que; refleja varias problemáticas, por un lado muchos médicos se encuentran poco sensibilizados en el diagnóstico de estas enfermedades; por lo que, muchos pacientes no llegan al diagnóstico o quizá se hace de forma tardía; y, en muchos casos llegan a complicaciones irreversibles o incluso la muerte; por otro lado quizá influye el hecho del subregistro; ya que no contamos con un sistema homogéneo ni universal, que nos ayude a mantener actualizada continuamente la base de datos del Instituto Nacional de Pediatría, condición que empeora la problemática; dicha tendencia no es propia de nuestro instituto; más bien es una problemática de índole mundial por el deficiente sistema de registro.

La primera clasificación de IDP fue en 1970 cuando la Organización Mundial de la Salud crea un comité de expertos¹⁸; con nueva reunión en 1973 y desde 1977 cada 2 a 3 años; hasta el año de 1996 cuando surge la Unión Internacional de sociedades de Inmunología (IUIS por sus siglas en inglés). Las IDPs se clasifican

de acuerdo al componente del sistema inmune que se encuentra afectado. La IUIS cada dos años hace una revisión de todos los defectos genéticos identificados que originan una IDP; la última revisión se realizó en noviembre del 2014, hasta entonces eran poco más de 200 los defectos conocidos; agrupados en nueve categorías, las cuales se enumeran a continuación:

1. Inmunodeficiencias combinadas.
2. Inmunodeficiencias combinadas con características sindromáticas o asociadas.
3. Deficiencias predominantemente de anticuerpos.
4. Enfermedades por disregulación inmune.
5. Defectos congénitos en el número y/o función de los fagocitos.
6. Defectos en la inmunidad innata.
7. Síndromes autoinflamatorios.
8. Deficiencias del sistema del complemento.
9. Fenocopias de inmunodeficiencias primarias. ¹⁶

A lo largo de la historia con la finalidad de lograr el registro y promoción de las IDPs han surgido diferentes sociedades y grupos; el primero en formarse fue el Grupo Europeo para las Inmunodeficiencias en 1983 en la ciudad de Roma, Italia;

que años más tarde se convertiría en la Sociedad Europea para las Inmunodeficiencias (ESID por sus siglas en inglés) en la reunión Bienal en Sitges en el año de 1994; actualmente la principal función de dicha sociedad es “Permitir a los pacientes con inmunodeficiencias primarias vivir su vida al máximo potencial mediante la mejora en el diagnóstico, tratamiento, educación y comprensión de dichas enfermedades”.

En Latinoamérica siguiendo el ejemplo de Europa en abril de 1993 con una reunión que se llevó a cabo con el Dr. Sorensen en Estados Unidos de América; 4 y los cuatro países iniciales: Argentina, Brasil, Chile y Colombia; en dicha reunión se enfatizó en la necesidad de realizar una ficha de recolección de datos, clasificación y programa computacional para el registro de las IDPs; sin embargo fue hasta 1996 cuando surge el Grupo Latinoamericano de Inmunodeficiencias (LAGID por sus siglas en inglés); donde se presentaron los primeros resultados en el II Encuentro de Inmunodeficiencia Primarias en Santiago en noviembre de 1996; siendo aquí 9 los países integrantes: Argentina, Bolivia, Brasil, Colombia, Costa Rica, México, Paraguay, Uruguay y Venezuela; integrándose nuestro país por primera vez. Posteriormente al igual que su homónimo, se convierte en Sociedad Latinoamericana de Inmunodeficiencias (LASID por sus siglas en inglés) cuya misión actual es “aumentar el conocimiento de estas enfermedades, desarrollar capacidades de diagnóstico y favorecer creación de centros capaces de ofrecer un manejo y tratamiento efectivo. Si bien se han hecho avances en la promoción de dichas enfermedades, integrándose cada vez más países siendo hasta junio del 2015 13 países: Argentina, Brasil, Chile, Costa Rica, Colombia, Honduras, México,

Paraguay, Perú, Venezuela, Uruguay, Cuba y República Dominicana; con diversos centros de referencia en cada país; los cuales se muestran en la Tabla 1. ¹⁹

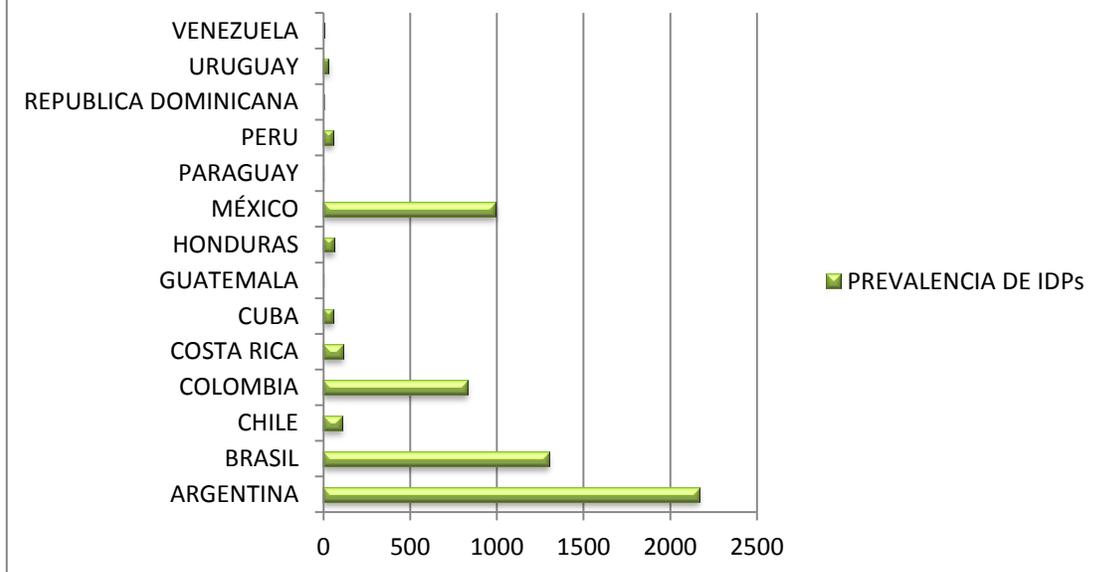
Tabla 1 Centros de LASID	
País	Total de centros
Argentina	13
Brasil	35
Chile	7
Costa Rica	1
Colombia	4
Honduras	1
México	30
Paraguay	1
Perú	4
Venezuela	1
Uruguay	1
Cuba	1
República Dominicana	1
Total	101

El registro que se tiene hasta junio del 2015 por país integrante de LASID se pueden observar en la tabla 2 y gráfica 1; ocupando México el tercer lugar en prevalencia, después de Argentina y Brasil.

Tabla 2. Registro de Inmunodeficiencias primarias junio 2015 LASID		
PAIS	PREVALENCIA DE IDPs	
ARGENTINA	2166	37.92%

BRASIL	1299	22.74%
CHILE	104	1.82%
COLOMBIA	831	14.55%
COSTA RICA	113	1.98%
CUBA	55	0.96%
GUATEMALA	1	0.02%
HONDURAS	58	1.02%
MÉXICO	992	17.37%
PARAGUAY	2	0.04%
PERU	55	0.96%
REPUBLICA DOMINICANA	3	0.05%
URUGUAY	28	0.49%
VENEZUELA	5	0.09%
TOTAL	5712	100%

Gráfico 1. Prevalencia de Inmunodeficiencias Primarias LASID (junio 2015)



El hombre desde siempre ha mostrado interés y la necesidad por controlar, medir, cuantificar y almacenar datos que reflejen su conocimiento sobre el mundo que nos rodea para fines prácticos. Bajo esta imperiosa necesidad de cuantificar y

procesar datos surge el Ábaco, hace más de tres mil años en China; al transcurrir los años, empiezan a desarrollarse en la Europa del siglo XVII otros mecanismos y estrategias para procesar datos numéricos, así surgen los logaritmos y las primeras máquinas para contar: estudiosos como Pascal y Leibnitz desarrollaron sus maquinarias con mucho esfuerzo material y físico. Sin embargo, estos aportes sirvieron para que dos siglos después Babbage desarrollara la primera computadora. El desarrollo de las nuevas tecnologías informática ha traído consigo cambios en la forma de actuar y de pensar en la sociedad, trazando nuevas pautas en el comportamiento humano, resultando incuestionable el auge cada vez mayor del uso y aplicación de las Tecnologías de la Información y las Comunicaciones (TIC) en los centros especializados de la salud, hospitales y policlínicos por medios de los especialistas de las diferentes disciplinas. ²⁰

La importancia del uso de la informática en el campo de la medicina, sirven de base para el desarrollo del conocimiento científico técnico, en las diferentes disciplinas médicas, que son puestas a disposición de las entidades de salud para el desarrollo de las actividades fundamentales, en beneficio de los servicios y atención de la salud, en la sociedad. En la actualidad, los avances e incursiones de la informática en la medicina han sido muy grandes, generando resultados alentadores tanto en el área administrativa, académica, investigación y clínica. ²⁰

Para la LASID la creación de un registro es una herramienta de vital importancia para promover el conocimiento de las IDPs; hasta ahora se han utilizado fichas;

preparadas para recolectar los datos de cada paciente con IDP las cuales tienen los siguientes objetivos:

1. Conocer la frecuencia de distintas Inmunodeficiencias Primarias.
2. Comparar la frecuencia de distintas IDPs por región y país.
3. Conocer el tiempo que transcurre entre el comienzo de los síntomas y el diagnóstico, y medir si este tiempo se puede acortar a través de la difusión del conocimiento sobre IDPs.
4. Crear conciencia de la importancia de las IDPs en médicos primarios, educadores de ciencias básicas y clínicas, y autoridades de salud que deben decidir cómo distribuir los recursos destinados al diagnóstico y tratamiento de distintos grupos de enfermedades.
5. Promover la investigación sobre distintos aspectos de IDPs específicas que no serían posibles de establecer en grupos muy reducidos de pacientes.
6. Dar a conocer a la comunidad médica e inmunológica internacional los logros latinoamericanos en el campo de las inmunodeficiencias primarias.

Es evidente que cubren aspectos epidemiológicos, clínicos y de laboratorio de los pacientes; sin embargo resultan obsoletas, inútiles y poco prácticas para lograr el registro eficiente, dinámico y continuo de dichos pacientes, por el difícil acceso y manejo de la información; lo cual se refleja en el subregistro de IDPs.

En el Instituto Nacional de Pediatría el formato de registro consta de preguntas abiertas divididas en formato de Historia Clínica; sin embargo dicha presentación ocasiona diversas problemática que a continuación enlistamos:

- Al ser un formato escrito y constar de preguntas abiertas, muchas ocasiones no se responden de forma clara y concisa; aunado a que se tiene que vaciar la información a una base de datos electrónica, resulta laborioso y poco factible.
- En las preguntas no se especifica de forma clara la manera de contestar; lo cual ocasiona confusiones con terminología, cifras, unidades de medida entre otras cosas.
- Las preguntas son muy generales y no nos proporciona información relevante para generar conocimiento.
- En muchas otras ocasiones no se cuenta con formatos disponibles.

El primer formato de registro en línea se realizó por la ESID en el 2006; creando una plataforma para la investigación científica; integrada por 17 países: Francia, Irlanda, Turquía, Reino Unido, Estonia, Italia, Bélgica, Polonia, Republica Checa, Grecia, Alemania, Serbia, Suiza, Eslovaquia, Eslovenia, Portugal y Suecia; cada país consta de su propio sistema de registro. ²³ Consta de registros específicos de 206 diferentes padecimientos; sin embargo agrupados en 8 categorías y éstos a su vez en 30 subgrupos en total, de acuerdo a características comunes. ²⁴ Se ingresan datos específicos de la enfermedad como datos del paciente, diagnostico, calidad de vida, tratamiento actual, estudios de laboratorio, trasplante;

ocupando tecnología con programa Java 2 Enterprise System (J2EE) con acceso a través de un navegador web. 23

2.- PLANTEAMIENTO DEL PROBLEMA:

Insuficiencia de registro de Inmunodeficiencias Primarias en el Instituto Nacional de Pediatría; se pretende realizar un formato de registro clínico electrónico para generar información de utilidad en el área epidemiológica y de investigación.

3.- JUSTIFICACIÓN

Dada la insuficiencia de registro de Inmunodeficiencias Primarias en el Instituto Nacional de Pediatría y para la resolución de dicho problema se pretende diseñar un formato de registro clínico electrónico; que no sólo funcione para ello, sino también para difundir en el rubro médico la importancia del diagnóstico oportuno de dichos padecimientos para mejorar el pronóstico.

4.- OBJETIVO

Diseñar un formato de registro clínico electrónico para las Inmunodeficiencias Primarias en el Instituto Nacional de Pediatría.

5.- PREGUNTA

¿Cuáles son las características clínicas y laboratoriales de los pacientes con Inmunodeficiencia Primaria en el Instituto Nacional de Pediatría?

6.- MATERIAL Y MÉTODOS

Diseño de un registro clínico electrónico de las características clínicas de los pacientes con Inmunodeficiencia Primaria para el Instituto Nacional de Pediatría, usando recursos de tecnología y formularios Google.

7.- RESULTADOS

Se realizó un formulario de registro para las Inmunodeficiencias primarias en el Instituto Nacional de Pediatría, que se encuentra en la aplicación de formularios Google con el siguiente correo: registroidpmexgid@gmail.com. A continuación se transcribe.

**REGISTRO CLÍNICO ELECTRONICO DEL INSTITUTO NACIONAL DE
PEDIATRIA PARA INMUNODEFICIENCIAS PRIMARIAS**

1.- FICHA DE IDENTIFICACIÓN:
Responsable de llenado (Nombre completo)
Cargo y/o especialidad del responsable de llenado
Teléfono de la persona responsable de llenado (escriba el teléfono con lada)
Correo de persona responsable de llenado
Persona que refiere (De ser la misma persona que realiza el llenado favor de llenar nuevamente)
Cargo y/o especialidad de la persona que refiere
Teléfono de la persona que refiere
Correo de persona que refiere
Institución de referencia (anotar nombre de institución y lugar)
Nombre de paciente (anotar nombre con apellidos)
Sexo Femenino Masculino
Edad (meses):
Registro y/o expediente del Paciente:
Fecha de nacimiento (si no se tiene favor de poner día 01, mes 01 y año de acuerdo a edad de paciente)
Grupo étnico Afroamericano

Caucásico Mestizo Asiático Otros
Nombre del padre (escriba nombre completo y apellidos)
Lugar de origen del padre (Lugar donde nació el padre)
Nombre de la madre (escriba nombre completo y apellidos)
Lugar de origen de la madre (lugar donde nació la madre)
Lugar de origen del paciente (favor de especificar pueblo, municipio y estado)
Número de habitantes en el lugar de origen del paciente Menos de 1,000 De 1,000-5,000 De 5,000-10,000 De 10,000-25,000 Más de 25,000
Teléfono del familiar del paciente (si no tiene ponga 0)
Correo del familiar del paciente (si no tiene ponga 0)
Fecha de registro (hoy)
Fecha de discusión
Fecha de contrarreferencia
Médico de la Unidad de Inmunodeficiencias del INP responsable del enlace
Comentarios
2.- DATOS OBTENIBLES POR INTERROGATORIO
Consanguinidad (presencia de familiaridad entre padres, abuelos, bisabuelos) NO SI
Endogamia (positiva si ambos padres son originarios de la misma población y ésta tiene menos de 1000 habitantes) NO SI

Antecedentes familiares de muerte prematura (menores de 30 años y no por causa violenta) NO SI
Si la pregunta anterior fue sí; especifique: sexo, parentesco, edad de muerte (meses) y causa
Otros antecedentes familiares: Infecciones de vías respiratorias de repetición Enfermedades gastrointestinales recurrentes (diarreas crónicas, diarrea aguda recurrente, enfermedad inflamatoria intestinal) Retraso del crecimiento Sangrados Cáncer Crónico-degenerativas (Ej. Diabetes Mellitus tipo 2, Hipertensión Arterial Sistémica) Autoinmunes (Ej. LES; AR, Dermatomiositis, Tiroiditis) Inmunodeficiencia Primaria diagnosticada Otros
Si la respuesta anterior fue positiva, especifique tipo
Si la pregunta de otros antecedentes familiares fue positiva, especificar: sexo, parentesco y edad de diagnóstico (meses)
Onfalorrexia tardía (caída de cordón mayor de 30 días) NO SI
Retraso del desarrollo psicomotriz NO SI
Edad de inicio de los síntomas (en meses)
Falla de medro NO SI
Inmunizaciones completas NO SI
Aplicación de BCG NO SI
Reacción adversa a inmunizaciones NO SI
Sitios de infección (favor de señalar cuales) Sistema nervioso central

Piel Ojo Cavidad oral Faringe Oído Senos paranasales Pulmón Corazón Hígado Sistema gastrointestinal Sistema genitourinario Sistema musculoesquelético
Dermatitis crónica, recurrente y/o persistente NO SI
Si la respuesta anterior es si, especifique tipo de dermatosis y localización
Candidiasis oral y/o de la piel recurrentes y/o persistente NO SI
Infecciones cutáneas por virus recurrente/persistente NO SI
Infecciones cutáneas piógenas recurrentes/persistentes NO SI
Candidiasis oral y de piel recurrente y/o persistente NO SI
Infecciones de vías respiratorias de repetición NO SI
Número de sinusitis por año (si no tiene ponga 0)
Número de neumonías por año (si no tiene ponga 0)
Número de Otitis media por año (si no tiene ponga 0)
Síntomas gastrointestinales recurrentes y/o persistentes NO SI
Si la respuesta anterior es sí; especifique tipo de síntomas
Síndrome febril recurrente y/o persistente NO SI

<p>Manifestaciones autoinmunes (favor de señalar cuales)</p> <ul style="list-style-type: none"> Púrpura Trombocitopénica Autoinmune Anemia Hemolítica Autoinmune Lupus Eritematoso Sistémico Artritis Idiopática Juvenil Colangitis Esclerosante Hepatitis Autoinmune Vasculitis Síndrome de Fisher-Evans (Bicitopenia Autoinmune) Enfermedad Inflamatoria Intestinal Otros
<p>Manifestaciones neoplásicas</p> <ul style="list-style-type: none"> Leucemia Linfoma Otros (especificar)
<p>Antecedente de alergia o asma</p>
<p>Otros diagnósticos en el paciente</p>
<p>3.- DATOS OBTENIBLES POR EXPLORACIÓN FISICA</p>
<p>Peso (anotar peso en kilogramos)</p>
<p>Percentila de peso</p>
<p>Talla (anotar talla en centímetros)</p>
<p>Percentila de talla</p>
<p>Perímetro cefálico</p>
<p>Percentila de perímetro cefálico</p>
<p>Dismorfias faciales</p> <ul style="list-style-type: none"> NO SI
<p>Si la respuesta fue si, mencionar cuales:</p>
<p>Implantación baja de pabellones auriculares</p> <ul style="list-style-type: none"> NO SI
<p>Alteraciones de la marcha</p> <ul style="list-style-type: none"> NO SI
<p>Dermatosis (incluye eccema, psoriasis, molusco contagioso, vitíligo)</p>

NO SI
Petequias o púrpura NO SI
Hiperpigmentación NO SI
Problemas de cicatrización NO SI
Otras lesiones cutáneas Verrugas Papilomas Onicomycosis Urticaria Exantema Otros
Manifestaciones asociadas Cabellos plateados Ojos Eccema Sangrado Telangiectasias Fracturas Hiperlaxitud Alteraciones dentales Escoliosis Ataxia Albinismo Síndrome dismórfico Otros
Manifestaciones orales Dientes cónicos Gingivitis Periodontitis Retención de dientes primarios Úlceras orales no dolorosas Ausencia de amígdalas Otros:
Linfadenopatías NO SI
Si la respuesta anterior fue sí; anotar tamaño y localización
Sibilancias

NO SI
Estertores NO SI
Alteraciones cardíacas NO SI
Si su respuesta anterior es sí; especificar cual: NO SI
Hepatomegalia NO SI
Esplenomegalia NO SI
Acropaquias NO SI
Abscesos NO SI
Retraso del neurodesarrollo NO SI
Si la respuesta anterior es si especifique la gravedad:
4.- DATOS OBTENIBLES POR ESTUDIOS DE LABORATORIO
4A Biometría hemática
Leucocitos (anotar la cifra en células/microlitro ej. 5300 cel/mcl = 5.3Ku/ml)
Linfocitos (anotar la cifra en células/microlitro ej. 5300 cel/mcl = 5.3Ku/ml)
Neutrófilos (anotar la cifra en células/microlitro ej. 5300 cel/mcl = 5.3Ku/ml)
Monocitos (anotar la cifra en células/microlitro ej. 5300 cel/mcl = 5.3Ku/ml)
Eosinófilos (anotar la cifra en células/microlitro ej. 5300 cel/mcl = 5.3Ku/ml)
Basófilos (anotar la cifra en células/microlitro ej. 5300 cel/mcl = 5.3Ku/ml)
Hemoglobina (g/dl)
Hematocrito (%)
Volumen corpuscular medio (fL)

Concentración media de hemoglobina (pq)
Amplitud de distribución eritrocítica (%)
Plaquetas (anotar cifra)
Volumen plaquetario
4B Inmunoglobulinas
IgG (poner la concentración en mg/dl)
IgM (poner la concentración en mg/dl)
IgA (poner la concentración en mg/dl)
IgE (poner la concentración en UI)
IgG1 (poner la concentración en mg/dl)
IgG2 (poner la concentración en mg/dl)
IgG3 (poner la concentración en mg/dl)
IgG4 (poner la concentración en mg/dl)
4C Subpoblaciones de linfocitos (Citometría de flujo)
CD3 (anotar cifra)
CD4 (anotar la cifra)
CD8 (anotar la cifra)
CD16/56 (anotar la cifra)
CD19/20 (anotar la cifra)
4D Otros
Linfoproliferación disminuido/ausente NO

SI
C3 (anotar en mg/dl)
C4 (anotar en mg/dl)
CH50 (anotar en mg/dl)
AST (TGO)
ALT (TGP)
Proteína C reactiva
Velocidad de sedimentación globular
Autoanticuerpos NO SI
Si la respuesta anterior es sí; especifique cuales:
5.- DATOS OBTENIBLES POR ESTUDIOS DE LABORATORIOS ESPECIFICOS/ESPECILIZADOS
TRECs Normal Bajos No realizado
Linfoproliferación Normal Baja No realizado
NBT Normal Baja No realizado
DHR Normal Baja No realizado
Radiosensibilidad presente NO SI No realizado
Bronquiectasias NO

SI
Aislamientos bacterianos: <i>Burkholderia cepacia</i> <i>Mycoplasma</i> <i>Ureaplasma</i> <i>Neisseria meningitidis</i> <i>Nocardia sp</i> <i>Pseudomonas aeruginosa</i> <i>Salmonella</i> <i>Serratia marcescens</i> <i>Staphylococcus spp</i> <i>Streptococcus spp</i> <i>Micobacterias atípicas</i> <i>Mycobacterium tuberculosis</i> Otros
Infecciones virales por: Citomegalovirus Virus Epstein Barr Virus herpes simple 1 y 2 Virus tipo 8 Varicela Papiloma virus Poxvirus (molusco contagioso) Otros
Infecciones fúngicas por: Aspergillus Cándida Histoplasmosis P. Jirovecci Otros
Infecciones parasitarias por: Cryptosporidia Giardia Toxoplasmosis Otros
Cambios en parénquima pulmonar TAC/RX NO SI
Ausencia de sombra tímica (RX, USG) NO SI
Si cuenta con biopsia(S) especifique sitio (s) y reporte histopatológico (s):
Evidencia de abscesos en órganos (TAC, USG) NO SI

Malformaciones cerebrales (TAC o MRI) NO SI
Crecimientos ganglionares (USG)(TAC) NO SI
Evidencia de obstrucción gastrointestinal NO SI
Estudio a realizar en laboratorio a realizar en Unidad de inmunodeficiencias Primarias: Linfoproliferación Dra. María Edith González Serrano Cuantificación de poblaciones y subpoblaciones de LT, B NK Dra. Laura Berrón Ruiz Detección de mutaciones en el gen BTK y gen LRBA Dra. Gabriela López Herrera Diagnóstico de enfermedad granulomatosa crónica y detección de portadora Dra. Lizbeth Blancas Galicia Detección de susceptibilidad mendeliana a Micobacterias: Dra Lizbeth Blancas Galicia Cuantificación de TRECes Edgar Alejandro Medina Torres Determinación de anticuerpos contra polisacáridos de Neumococo Edgar Alejandro Medina Torres Determinación de mutaciones en el gen WASp para Síndrome de Wiskott Aldrich: Dr. Saúl Oswaldo Lugo Reyes
Estudio a realizar en otra institución nacional:
Estudio a realizar en extranjero:
Observaciones:

8.- DISCUSIÓN

El primer formato de registro en línea se realizó por la ESID en el 2006; creando una plataforma para la investigación científica; consta de registros específicos de 206 diferentes padecimientos; sin embargo agrupados en 30 subgrupos de acuerdo a características comunes; se ingresan datos específicos de la enfermedad como datos del paciente, diagnóstico, calidad de vida, tratamiento actual, estudios de laboratorio, trasplante; así como diagnósticos adicionales: etiología, mutación genética, infecciones, biopsias y cirugías realizadas; comparada con nuestra base de datos que es general de todas las Inmunodeficiencias Primarias; agrupamos características que tanto al interrogatorio, exploración física y estudios de laboratorio nos permiten sospechar IDP; sin embargo no agrupamos las enfermedades y una vez realizado el diagnóstico culmina nuestro registro; ya que se pretende a futuro realizar un formato de registro para cada enfermedad o grupo una vez realizado el diagnóstico confirmatorio; lo cual habla de trabajos posteriores con expectativas a futuro. Al igual que nuestra base de datos; es imprescindible el uso de la tecnología; donde el registro de la ESID se realiza a través del programa Java 2 Enterprise System (J2EE) nosotros el formulario Google. El tipo de formulario realizado por la ESID y el nuestro es muy similar; consta de preguntas tanto abiertas como de opción múltiple para lograr mayor practicidad. Tanto en el sistema de registro de la ESID como el nuestro; se pretende generar base de datos de la información recopilada; para después de acuerdo al interés del investigador realizar gráficos, tablas y cálculos con la finalidad de generar conocimiento nuevo.

En ambos tipos de formulario; se accede mediante un navegador web estándar y con candados para su acceso.

9.- CONCLUSIONES

Con el formato previamente transcrito se pretende contar con un sistema de registro que a la par de la tecnología permita mantener el registro de nuestros pacientes actualizado; ya que es muy factible el hecho de que desde cualquier teléfono celular, computadora o tablet con red de internet se pueda ingresar al formulario y contestarlo.

Así mismo el formulario nos permitirá tener información relevante, ordenada y organizada de nuestros pacientes; información de suma importancia y relevancia para generar conocimiento.

El formulario permite disponer de la información en tablas; lo cual hace práctico y sencillo el análisis de la información desde el servidor común.

Se pondrán candados para que sólo el grupo seleccionado pueda tener acceso al mismo y así evitar el uso incorrecto o mal intencionado de la información registrada.

Lo anterior expuesto tendría que ir de la mano con promoción de la información; para ejercer una mayor sensibilización en los médicos con la finalidad de generar conocimiento y realizar acciones encaminadas a un objetivo común: el diagnóstico

oportuno y temprano; que como ya sabemos influye en pronóstico y sobrevida de estos pacientes

10.- BIBLIOGRAFIA

1. Bonilla FA, Geha RS (2003) 12. Primary immunodeficiency diseases. *J Allergy Clin Immunol* 111:S571–581.
2. Cooper MA, Pommering TL, Koranyi K (2003) Primary immunodeficiencies. *Am Fam Physician* 68:2001–2008.
3. Cooper MD, Lanier LL, Conley ME, Puck JM (2003) Immunodeficiency disorders. *Hematol Am Soc Hematol Educ Program*:314–330.
4. Geha RS, Notarangelo L, Casanova JL, Chapel H, Fischer A, Hammarstrom L, Nonoyama S, Ochs H, Puck J, Roifman C, Seger R, Wedgwood J (2007) Primary immunodeficiency diseases: an update the International Union of Immunological Societies Primary Immunodeficiency Diseases Classification Committee. *J Allergy Clin Immunol* 120:776–794.
5. Notarangelo L, Casanova JL, Conley ME, Chapel H, Fischer A, Puck J, Roifman C, Seger R, Geha RS (2006) Primary immunodeficiency diseases: an update from the International Union of Immunological Societies Primary Immunodeficiency Diseases Classification Committee Meeting in Budapest, 2005. *J Allergy Clin Immunol* 117:883–896.
6. Ochs HD, Smith CIE, Puck JM (2006) Primary immunodeficiency diseases. A molecular and genetic approach, 2 edn. Oxford University Press, New York.
7. Rosen FS, Cooper MD, Wedgwood RJ (1995) The primary immunodeficiencies. *N Engl J Med* 333:431–440.

8. Stiehm ER, Ochs HD, Winkelstein JA (2004) Immunodeficiency disorders in infants and children, 5 edn. Elsevier Saunders, Philadelphia.
9. Bruton OC (1952) Agammaglobulinemia. *Pediatrics* 9:722–728.
10. Syllaba L, Henner K (1926) Contribution a l'indépendance de l'athetose double idiopathique et congenitale: atteinte familiale, syndrome dystrophique, signe du reseau vasculaire conjonctival, integrite psychique. *Rev Neurol (Paris)* 1:541–562.
11. Thorpe ES, Handley HE (1929) Chronic tetany and chronic mycelial stomatitis in a child aged four and one-half years. *Am J Dis Child* 38:328–338.
12. Wiskott A (1937) Familiarer, angeborener Morbus Werihofii? *Aschr Kinderheilk* 68:212–216.
13. Glanzmann E, Riniker P (1950) Essentielle lymphocytophthise. Ein neues Krankheitsbild aus der Sauglingspathologie. *Ann Paediatr (Basel)* 175:1–32.
14. Kostmann R (1956) Infantile genetic agranulocytosis: a new recessive lethal disease in man. *Acta Paediatr Scand* 45:1–78.
15. Klemperer MR, Woodworth HC, Rosen FS, Austen KF (1966) Hereditary deficiency of the second component of complement (C 2) in man. *J Clin Invest* 45:880–890.
16. Waleed Al-Herz^{1,2}, Aziz Bousfiha³, Jean-Laurent Casanova^{4,5}, Talal Chatila⁶, Mary Ellen Conley⁴, Charlotte Cunningham-undles⁷, Amos Etzioni⁸, Jose Luis Franco⁹, H. Bobby Gaspar^{10*}, Steven M. Holland¹¹, Christoph Klein¹², Shigeaki Nonoyama¹³, Hans D. Ochs¹⁴, Erik Oksenhendler, Capucine Picard^{5,17}, Jennifer M. Puck¹⁸, Kate Sullivan¹⁹ and Mimi L.

- K.Tang. "Primary immunodeficiency diseases: an update on the classification from the Internatiolan Union of Immunological Societies Expert Committee for Primary Immunodeficiency" *Frontiers in Immunology*, November 2014.
17. Boyle JM, Buckley RH (2007) Population prevalence of diagnosed primary immunodeficiency diseases in the United States. *J Clin Immunol* 27:497–502.
18. N. Matamooros Florí. "Clasificación de las inmunodeficiencias primarias unas entidades múltiples y diversas". VII Meeting of the Spanish Gloup for Primary Immunodeficiencies.
19. Sociedad Latinoamericana de Inmunodeficiencias. Estadísticas. Registro de IDPs junio 2015.
20. <http://www3.inegi.org.mx/sistemas/temas/default.aspx?s=est&c=17484>
21. <http://www.monografias.com/trabajos98/importancia-aplicacion-informatica-medicina/importancia-aplicacion-informatica-medicina.shtml>.
22. <http://trabajosobrelainformaticaenlamedicina.blogspot.mx/>.
23. D. Guzman, et al. "The ESID Online Database network" *Bioinformatics applications note*. 2006, vol 23 pp 654-655.
24. Gathamann, B. et al "The European internet-based patient and research database for primary immunodeficiencies: results 2006-2008" *Clinical and experimental immunology*. 2009, 157 (Suppl. 1): 3-11.